

associar a presença de anormalidades cromossômicas com sua transformação para a LMA. **Material e métodos:** Foi adotada uma abordagem observacional retrospectiva no período de janeiro de 2014 a dezembro de 2024. Para obtenção das informações clínicas e laboratoriais dos participantes do estudo foi realizada análise de prontuários, e todos os participantes obedeceram aos critérios determinados pela OMS para diagnóstico. Os pacientes foram acompanhados até o óbito, perda de acompanhamento ou final do estudo em dezembro de 2024. Para análise estatística foi utilizado o software GraphPad Prism versão 8. As curvas de sobrevida foram feitas pelo método de Kaplan-Meier e as diferenças verificadas pelo teste de log-rank. **Resultados:** Foram avaliados 91 pacientes diagnosticados com SMD. A mediana de idade dos pacientes foi de 65 anos e predomínio do sexo feminino (61,5%). Alterações envolvendo braço longo do cromossomo 5 foram as mais frequentes. A análise dos pacientes segundo a classificação de risco do IPSS-R, mostrou que os grupos classificados como riscos mais baixos de progressão da doença compreendiam, em sua maioria, pacientes com anemia refratária (AR), enquanto os grupos de pacientes classificados com riscos mais altos de progressão pertenciam aos subtipos mais avançados da SMD (anemia refratária com excesso de blastos (AREB) e anemia refratária com excesso de blastos em transformação (AREB-t)). A transformação para LMA ocorreu em 17,6% dos casos, e 62,5% destes casos possuíam cariótipo alterado. Pacientes com cariótipo alterado apresentaram menor taxa de sobrevida (29%) comparados aos com cariótipo normal (62,5%). A taxa de sobrevida reduziu ainda mais entre pacientes que evoluíram para LMA (10%). A maioria dos casos os quais ocorreu transformação para LMA foram classificados nos grupos de alto ou muito alto risco e apresentavam cariótipos anormais. **Discussão e conclusão:** A maioria dos pacientes com SMD atendidos no Hemorio eram do sexo feminino, com mediana de idade de 65 anos e predomínio de cariótipo normal. A classificação de risco foi compatível com a evolução clínica observada, uma vez que os pacientes classificados com riscos mais altos apresentaram maior frequência de transformação para LMA e menor sobrevida. A presença de alterações cromossômicas mostraram-se associadas a um risco maior de transformação leucêmica que, por sua vez, mostrou-se associada a redução significativa na sobrevida destes pacientes. Sendo assim, a análise cromossômica desempenhou um papel fundamental no diagnóstico e no prognóstico destes pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104886>

ID - 979

KI-67 EXPRESSION IN MEGAKARYOCYTES IS ASSOCIATED WITH HIGHER RISK OF PROGRESSION AND SHORTER OVERALL SURVIVAL IN MYELODYSPLASTIC SYNDROMES

LP Vara ^a, CR Ferreira ^b, VE Bucchini ^a, TD Pereira ^a, Lj Otuyama ^a, JG Santos ^a, VE Rocha ^a, EDRP Velloso ^b

^a Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^b Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introduction: While higher Ki-67 proliferation index is associated with poor prognosis in solid tumors, few studies have evaluated the role of this parameter in MDS. Furthermore, the role of specific hematopoietic lineage undergoing proliferation in MDS has not been well studied. **Objectives:** The aim of this study is to quantify Ki-67 expression in different hematopoietic lineages in bone marrow biopsies from MDS patients and investigate its association with clinical variables and outcomes. **Material and methods:** Isolated and double immunohistochemistry for Ki-67, along with CD34, CD71, MPO, Factor VIII, were performed on BMB samples from MDS patients and oligoblastic AML diagnosed and followed at a single-center. Correlation between Ki-67 expression and clinical/laboratory parameters, IPSS-R risk score, and outcomes (overall survival [OS] and progression-free survival [PFS]), was analyzed. **Results:** The cohort had a mean age of 70 years, 56% were male, 81% had de novo MDS, and 15% therapy-related MDS. Abnormal karyotypes were present in 32%, and 52% had IPSS-R scores ≥ 3.5 . Median overall survival (OS) and progression-free survival (PFS) were 2.8 and 2.7 years, respectively. High Ki-67 expression ($>10\%$ of hematopoietic cells) occurred in 27% of patients. Coexpression of Ki-67 with CD34, MPO, CD71, and Factor VIII was observed in 79%, 63%, 85%, and 16% of cases, respectively. Notably, Ki-67 expression in Factor VIII+ correlated with higher blast counts, shorter PFS (HR 3.29), and reduced OS (HR 2.96). Incorporating Ki-67/Factor VIII double labeling improved prognostic accuracy when added to the IPSS-R mode. **Discussion and conclusion:** Our findings suggest that Ki-67 expression in megakaryocytes is an independent prognostic marker in MDS and may reflect bone marrow microenvironmental dysregulation.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104887>

ID - 2351

LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA CRÔNICA APÓS TRATAMENTO DE ANEMIA APLÁSTICA EM PACIENTE COM MÚLTIPLAS DOENÇAS AUTOIMUNES – RELATO DE CASO

AA Ferreira ^a, STF Grunewald ^b

^a Hospital Universitário, Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: Avanços no tratamento medicamentoso da anemia aplástica (AA) têm possibilitado seguimentos mais longos e maior probabilidade de detecção da ocorrência de neoplasias hematológicas subsequentes. Embora infrequente, essa evolução clonal é temida e seu mecanismo ainda é pouco compreendido. A progressão para leucemia mielomonocítica crônica (LMMC) tem sido raramente reportada. A LMMC é

categorizada como uma sobreposição entre síndromes mieloproliferativas e mielodisplásicas, estando muito associada a doenças autoimunes e inflamatórias sistêmicas. Relatamos aqui um caso de LMMC após o tratamento de AA grave em um paciente com múltiplas doenças autoimunes. **Descrição do caso:** Homem de 54 anos, com doença inflamatória intestinal (DII) de difícil controle, já submetido à colectomia total, apresentou, após reversão da colostomia, plaquetopenia isolada e súbita ($40.000/\text{mm}^3$), resolvida com a suspensão da heparina profilática. Foi readmitido 3 meses depois por infecção da bolsa ileal e pancitopenia, sem sinais de hemólise. A biópsia de medula óssea mostrou celularidade de 5%, sem displasias, fibrose ou células anômalas, confirmando o diagnóstico de AA grave. O cariótipo era normal e um clone de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) < 3% foi detectado. O paciente recebeu imunoglobulina antilinfocítica e ciclosporina, e teve resposta completa. Durante o seguimento, evoluiu com poliartrite não enteropática e soronegativa, controlada com hidroxicloroquina e prednisona, e iniciou vedolizumab para tratamento da DII. Houve uma recidiva da AA após 3 anos, e nova resposta completa à imunossupressão. Dois anos após o segundo tratamento de AA, blastos passaram a ser notados esporadicamente no sangue periférico (1%), além de citopenias e monocitose sustentada acima de $500/\text{mm}^3$, variando entre 20-35% dos leucócitos. O clone de HPN mantinha-se estável. Uma nova análise da medula óssea mostrou celularidade normal para a idade, hiperplasia granulocítica, displasia das 3 séries, alguns blastos nos espaços centrais e fibrose reticulínica grau 1. No cariótipo foram detectadas monossomia 7 e del(9)(q21q22). A imunofenotipagem identificou 3,4% de monoblastos, 3,6% de promonócitos, além de 6% de monócitos maduros e acúmulo de mielócitos. Havendo critérios diagnósticos para LMMC, o caso foi classificado como tipo displásico, de alto risco. Na sequência, houve surgimento de uveíte bilateral não infecciosa, e o paciente passou a apresentar fístulas perianais secundárias à DII, abscessos locais recorrentes, agravamento das citopenias, e necessidade moderada de transfusões, sobretudo de plaquetas. No momento, aguarda-se a estabilização do quadro inflamatório/infeccioso para definição de transplante não aparentado de células-tronco. **Conclusão:** A anemia aplástica autoimune é uma doença rara e potencialmente fatal. Após o tratamento imunossupressor, cerca de 5% dos pacientes evoluem com neoplasias hematológicas, sendo a LMMC bastante incomum nessa situação. O processo biológico envolvido na transformação permanece como objeto de estudo. A desregulação do sistema imune, descrita nas neoplasias hematológicas e nas síndromes de falência medular, manifesta-se como autoimunidade e/ou imunodeficiência. Aproximadamente 20% dos pacientes com LMMC terão doença autoimune, precedendo ou complicando o quadro. Reconhecer essa associação é fundamental para o manejo do paciente. A sobrevida média é de 3 anos, mas o curso clínico é muito variável e as comorbidades podem impactar no prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104888>

ID - 1010

MAPEAMENTO ÓPTICO DO GENOMA: UMA NOVA TECNOLOGIA CITOGENÔMICA MODERNA E PROMISSORA NA DETECÇÃO DE VARIANTES ESTRUTURAIS EM NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

MMDL Lopes, LKCN Andrade, Lda Xavier, SCVM Nolasco, SR Ribeiro, DF Rodrigues, MECDS Jardim, D Souza LBE, CMDC Paraguai, ADP Sabino

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: As neoplasias hematológicas são um grupo de doenças complexas e distintas que acomete os tecidos hematopoieticos, sendo divididas em neoplasias mieloproliferativas, neoplasias mielodisplásicas, linfomas, leucemias e neoplasias de células plasmáticas. O entendimento do perfil genético que cada uma apresenta, só foi possível devido aos recentes avanços em técnicas moleculares, conduzindo deste modo, a novas tomadas de decisões terapêuticas. As variantes estruturais (VEs) são alterações genéticas frequentemente encontradas nessas malignidades, desempenhando papéis cruciais na patogenicidade e resposta ao tratamento. Mesmo com a utilização das técnicas citogenéticas convencionais e o sequenciamento de nova geração (NGS), muitas variantes ainda podem passar despercebidas, principalmente quando dão origem a rearranjos cromossômicos complexos, como os chromothripsis. Assim, o mapeamento ótico do genoma (OGM) ganha notoriedade, pois é uma tecnologia capaz de detectar todas as classes de VEs no genoma, com um fluxo de trabalho simples e 100% de especificidade. **Objetivos:** Discutir de maneira exploratória, a utilização desta tecnologia como uma ferramenta poderosa na detecção de VEs no genoma de pacientes acometidos por neoplasias hematológicas. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa de artigos publicados no período de 2022 a 2025, sobre a utilização do OGM no diagnóstico e estratificação de risco de indivíduos diagnosticados com neoplasias hematológicas. Foram selecionados 5 artigos de impacto internacional dentre 12 analisados, que abordavam o tema em questão. Utilizando os termos mapeamento óptico do genoma, neoplasias hematológicas e variantes estruturais, na base de dados PUBMED. **Resultados:** A tecnologia OGM mostrou-se como uma poderosa ferramenta citogenômica, com um fluxo de trabalho simples, que não requer cultura celular, amplificação DNA e análises bioinformáticas dispendiosas, com aproximadamente 100% de concordância (precisão 99,2%, especificidade 100% e 98,7% sensibilidade) com os métodos citogenéticos clássicos já utilizados (cariótipo convencional, FISH e array). Além disso, foram identificadas novas VEs anteriormente não demonstradas. **Discussão:** VEs podem ser definidas como grandes aberrações na estrutura do cromossomo, que afetam a orientação, ordem, quantidade e localização dos elementos funcionais do genoma, como os genes, quadros de leitura e